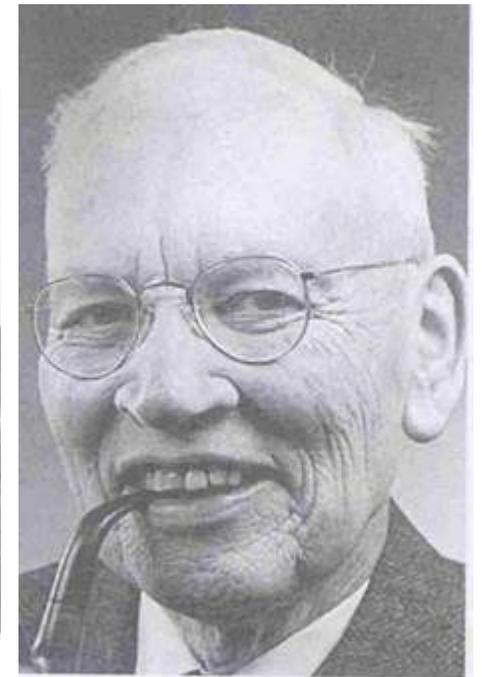


# Хромосомная теория наследственности



# Хромосомная теория наследственности

Основные положения хромосомной теории наследственности:

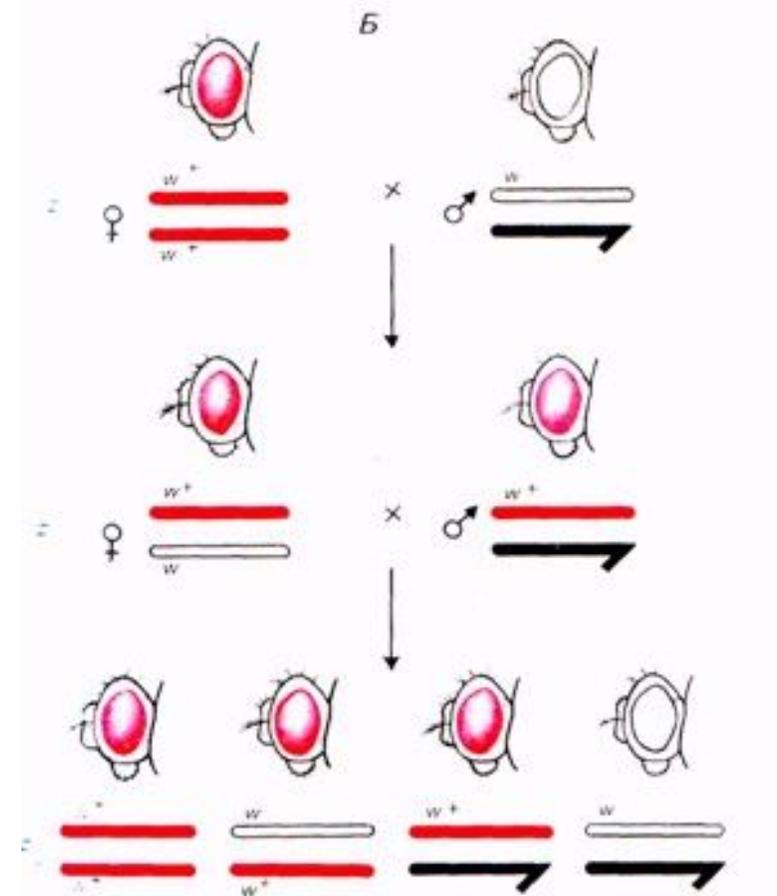
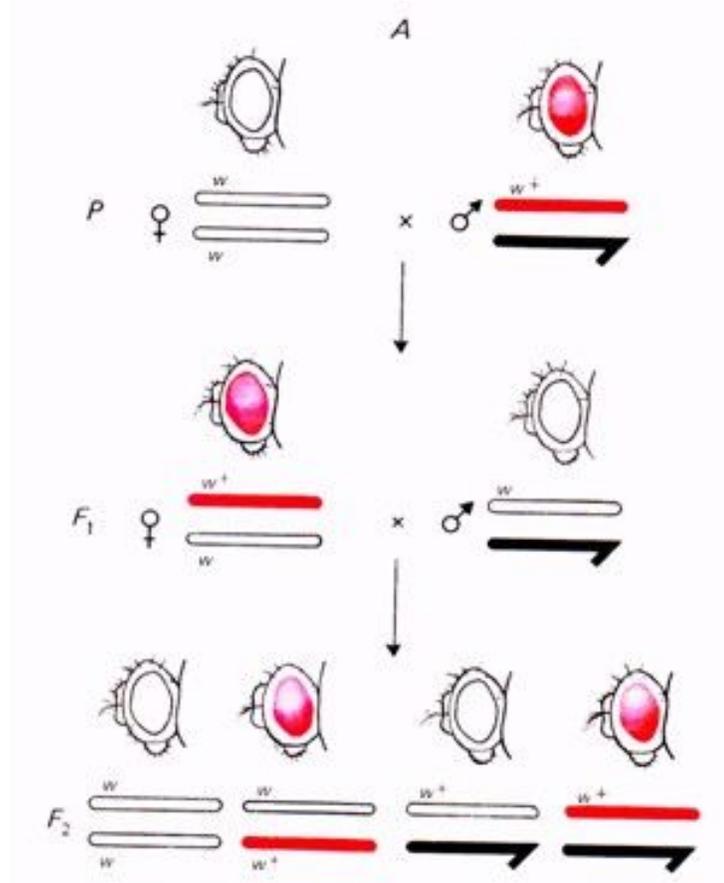
- 1) гены локализованы в хромосомах. Разные хромосомы содержат неодинаковое число генов. Набор генов каждой из негомологичных хромосом уникален;
- 2) аллельные гены занимают одинаковые локусы в гомологичных хромосомах;
- 3) гены расположены в хромосоме в определенной линейной последовательности;
- 4) гены одной хромосомы образуют группу сцепления, что обеспечивает сцепленное наследование некоторых признаков. Сила сцепления находится в обратной зависимости от расстояния между генами;
- 5) между гомологичными хромосомами возможен обмен аллельными генами (кроссинговер);
- 6) каждый биологический вид характеризуется определенным набором хромосом — кариотипом.

# Балансовая теория Бриджеса



- $3X:3A$  – триплоидные самки
- $2X:2A$  – самки
- $1X:2A$  – самцы
- $2X:3A$  – интерсексы
- $3X:2A$  – суперсамки
- $1X:3A$  - суперсамцы

# Сцепление с полом - самое значительное отклонение от пропорций Менделя

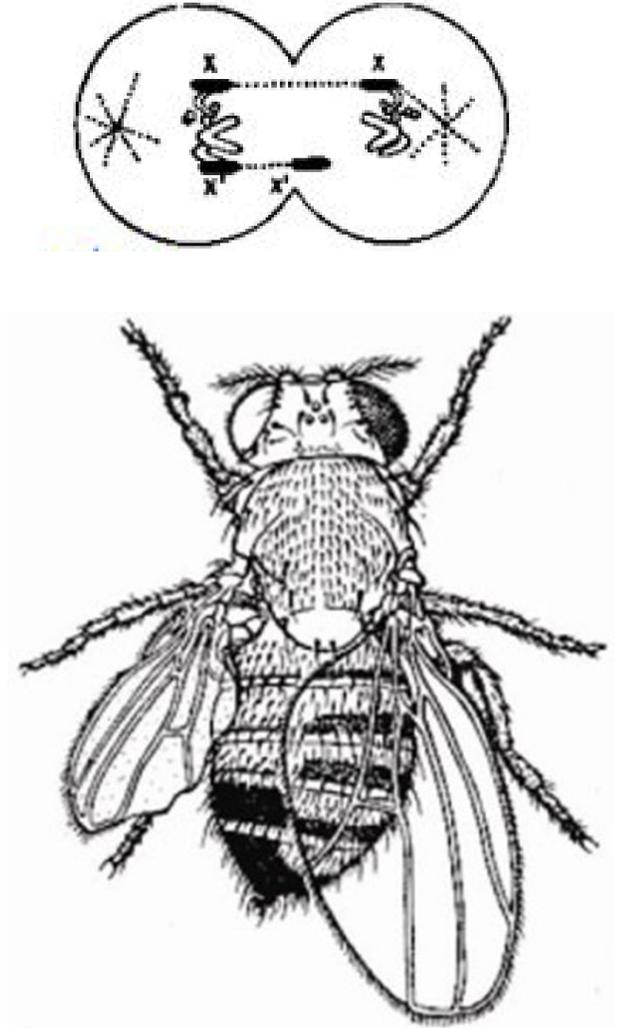
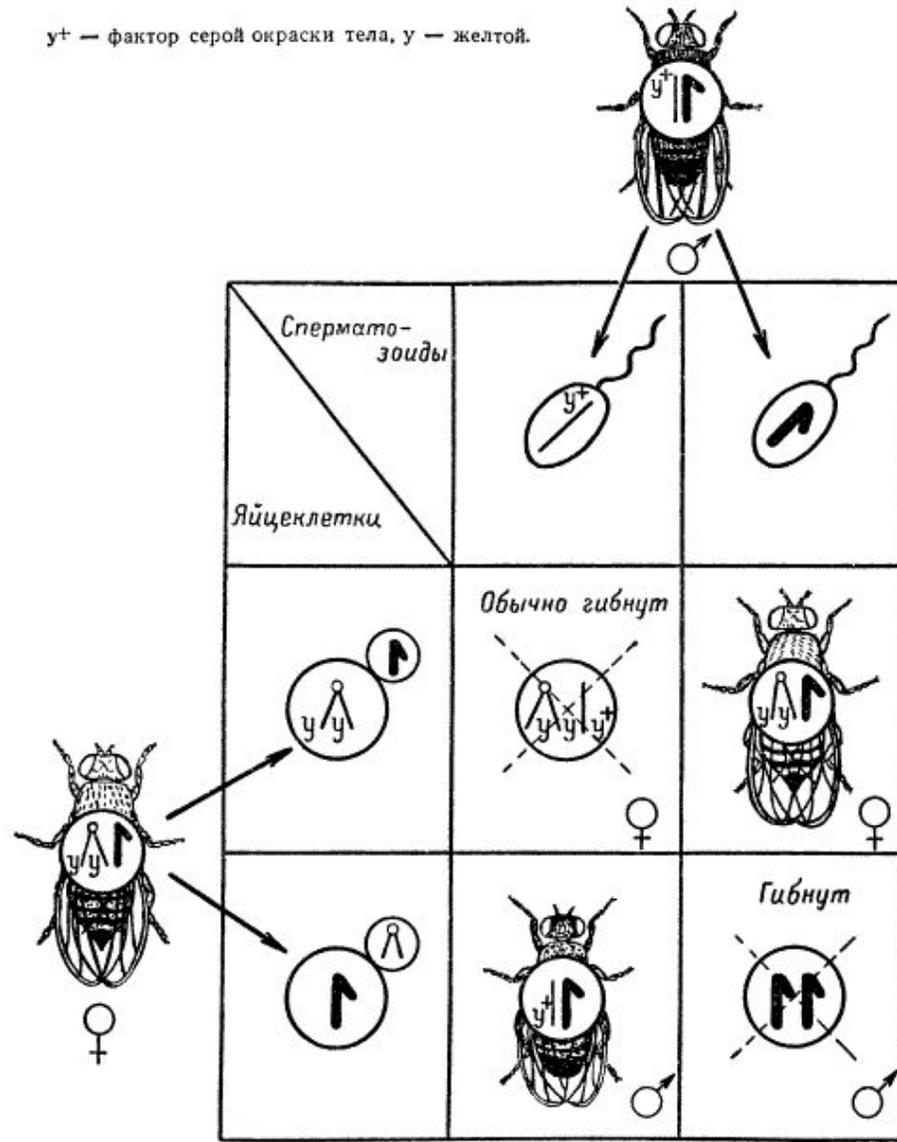
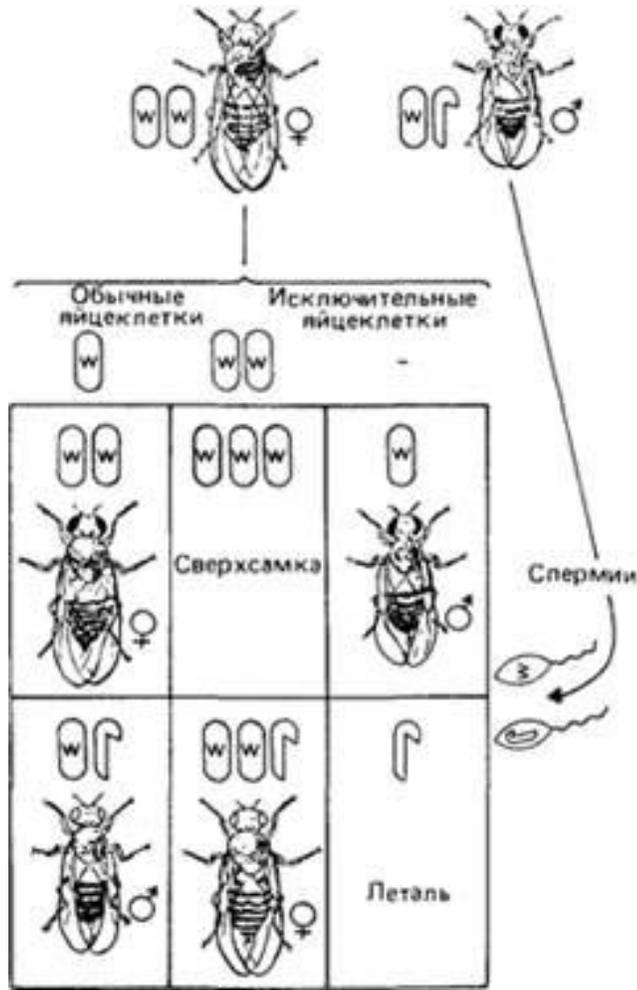


# Нерасхождение половых хромосом

1. Первичное нерасхождение в мейозе
2. Вторичное нерасхождение в мейозе
  - 2.1. Нерасхождение из-за сцепления X-хромосом
3. Нерасхождение хромосом в митозе

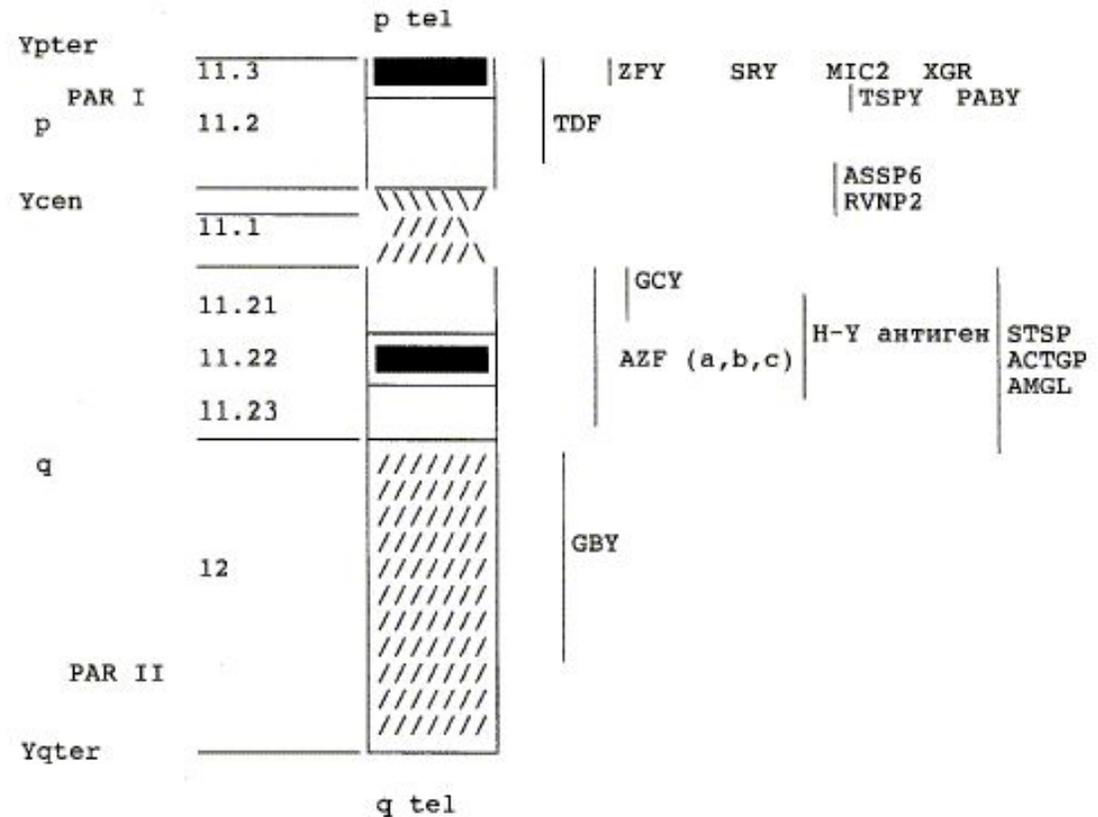


$y^+$  — фактор серой окраски тела,  $y$  — желтой.



# Мужской тип развития

- Псевдоаутосомные районы (ПАР, PAR)
- Нерекombинирующие районы Y-хромосомы (НРУ)
- Тестис-детерминирующий фактор (ТДФ) – SRY
- SRY: SOX9, WT1, SF1



# Соотношение полов у человека

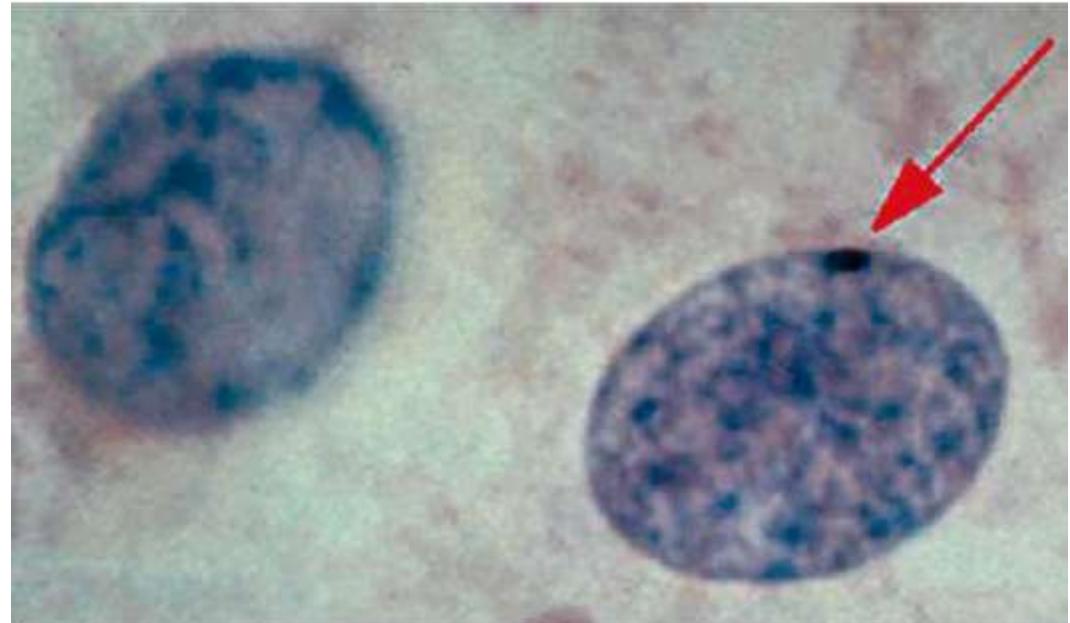
- Первичное соотношение полов: отражает пропорции эмбрионов двух полов, зачатых в данной популяции
- Вторичное соотношение полов: отражает пропорции новорожденных того или иного пола

Факторы:

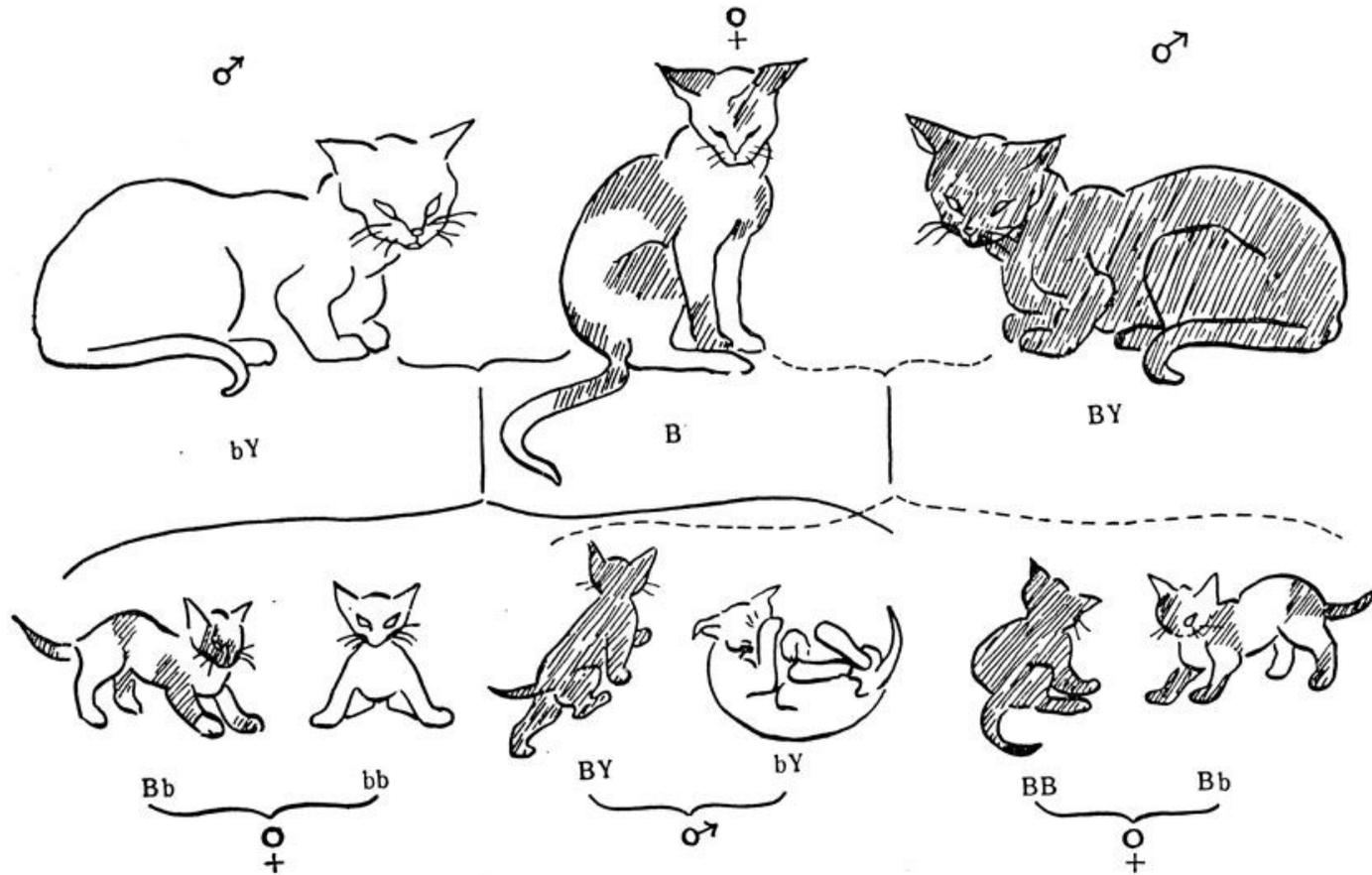
1. За счет равновероятного распределения хромосом в гаметы мужчины продуцируют равное количество половых клеток (X, Y)
2. Оба типа мужских половых клеток имеют одинаковую жизнеспособность и подвижность в женских половых путях
3. Поверхность яйцеклетки в одинаковой степени проницаема для сперматозоидов с X- и Y- хромосомами.

# Тельца Барра

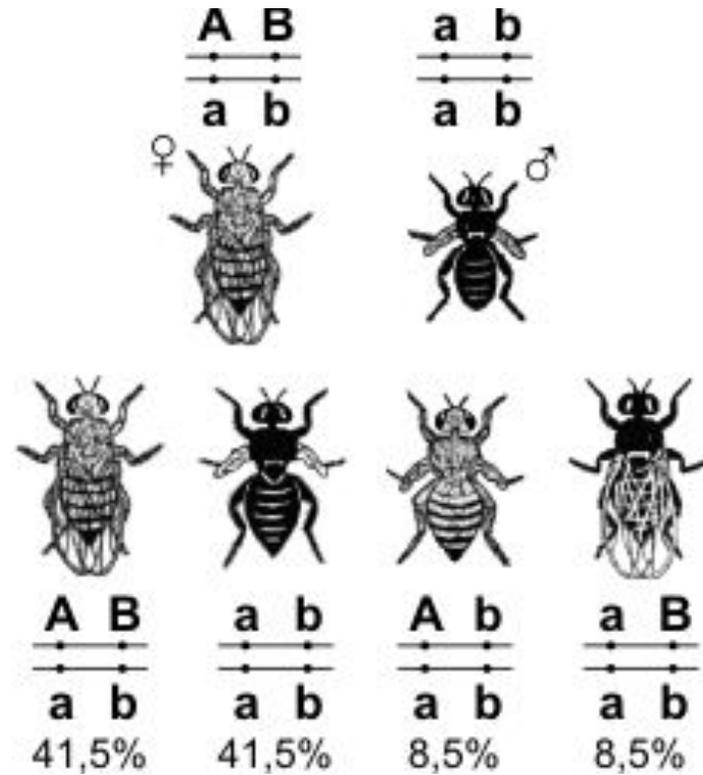
- Сильно конденсированный хроматин диаметром около 1 мкм, локализованный неподалеку от ядерной мембраны
- Сусумо Оно предложил компенсацию дозы X-сцепленных генов за счет инактивации X-хромосомы
- Количество телец Барра в клетке равно  $N-1$



# Черепашковий кот: миф или реальність?

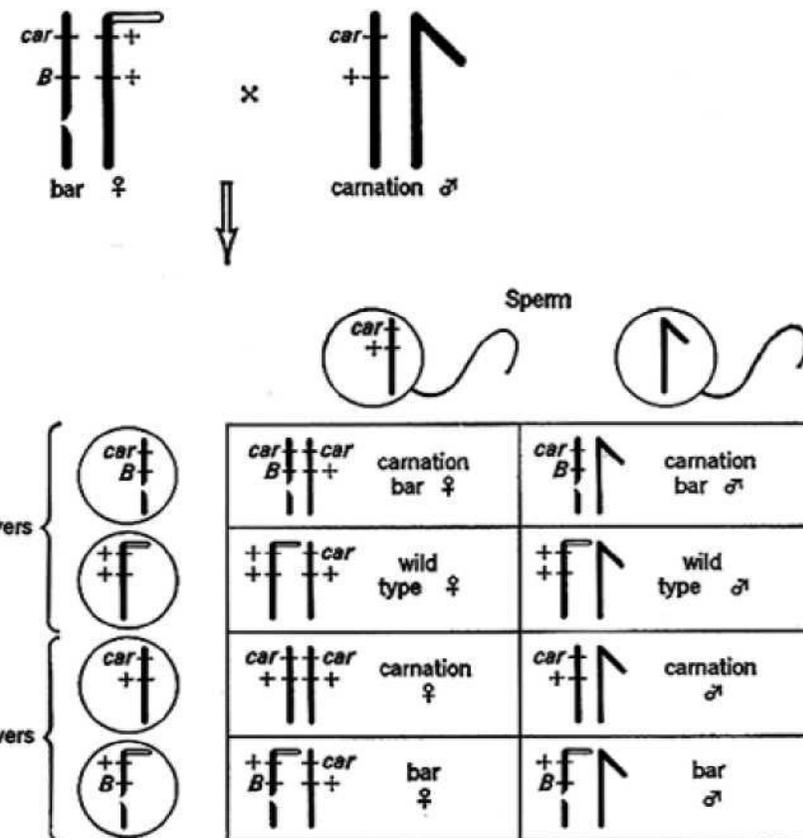
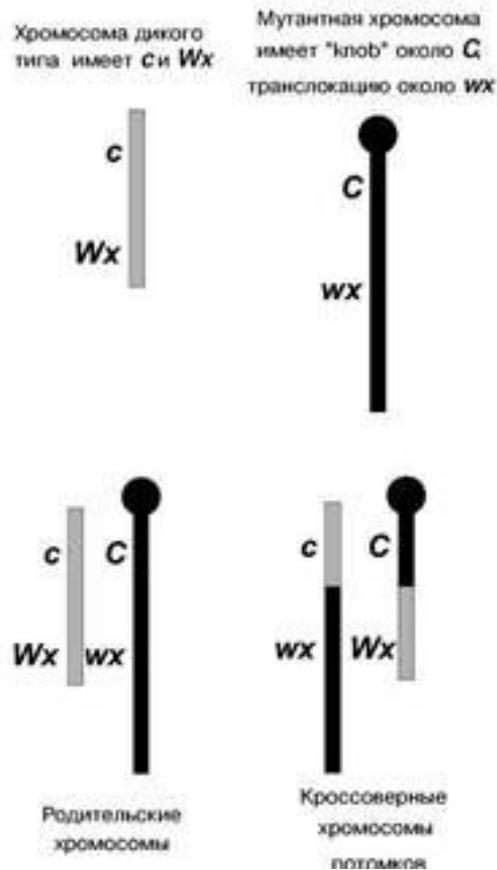


# Сцепление и кроссинговер



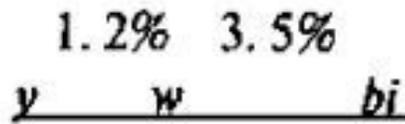
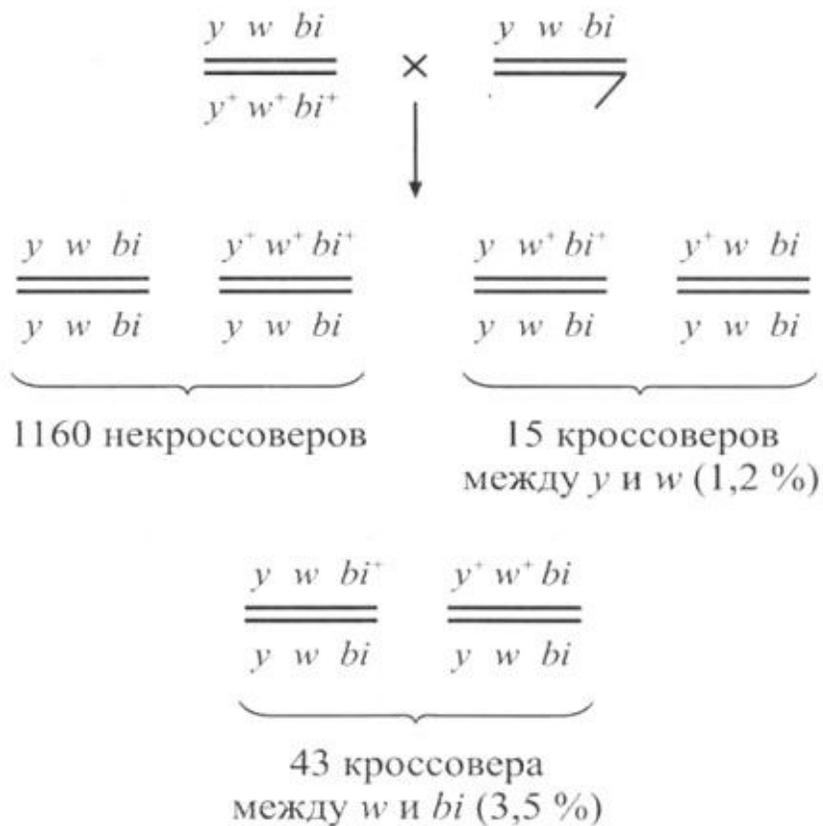
# Доказательства кроссинговера

1. Генетическое док-во
2. Цитологическое док-во

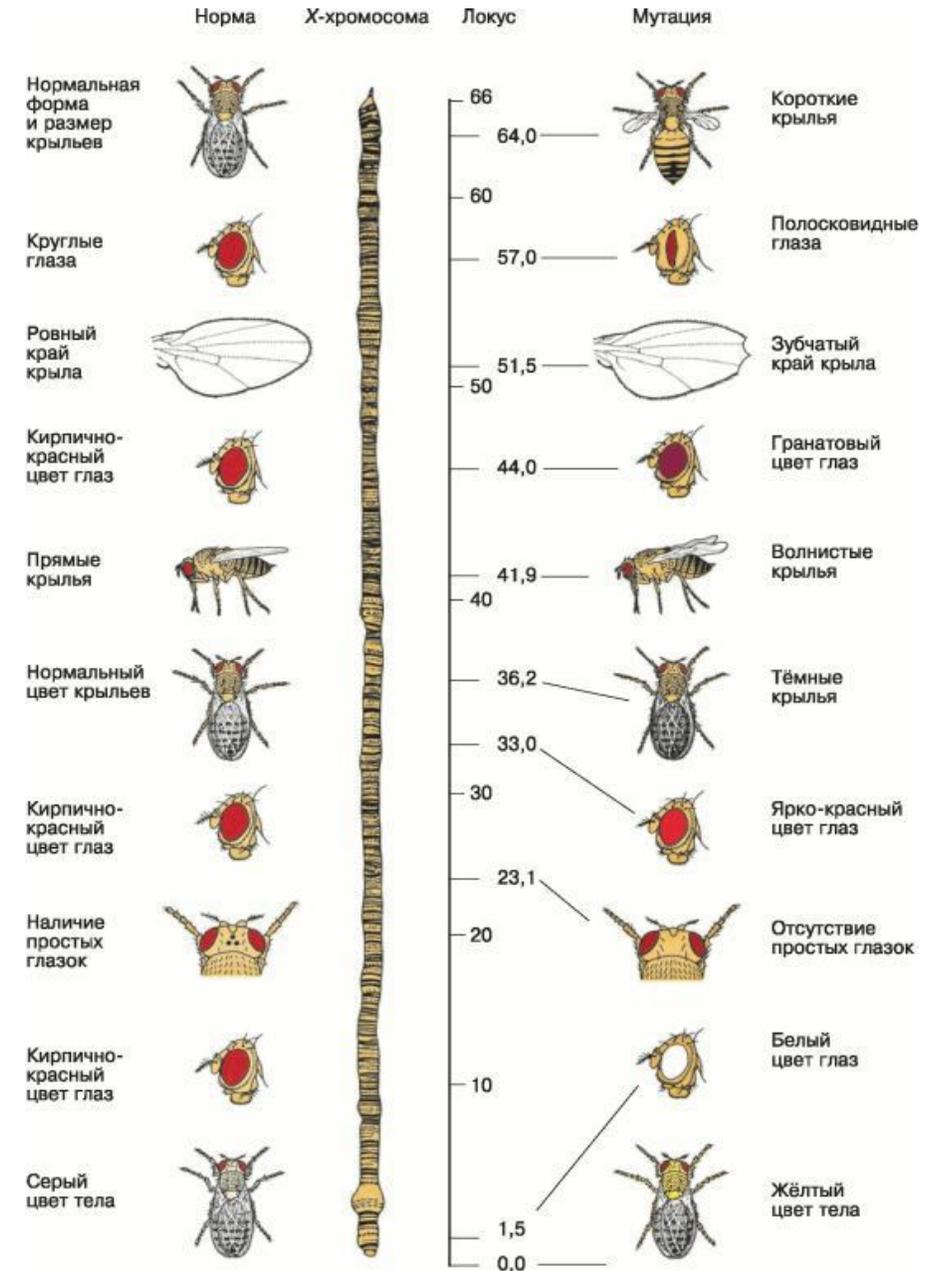


# Линейное расположение генов

- yellow, white, bifid



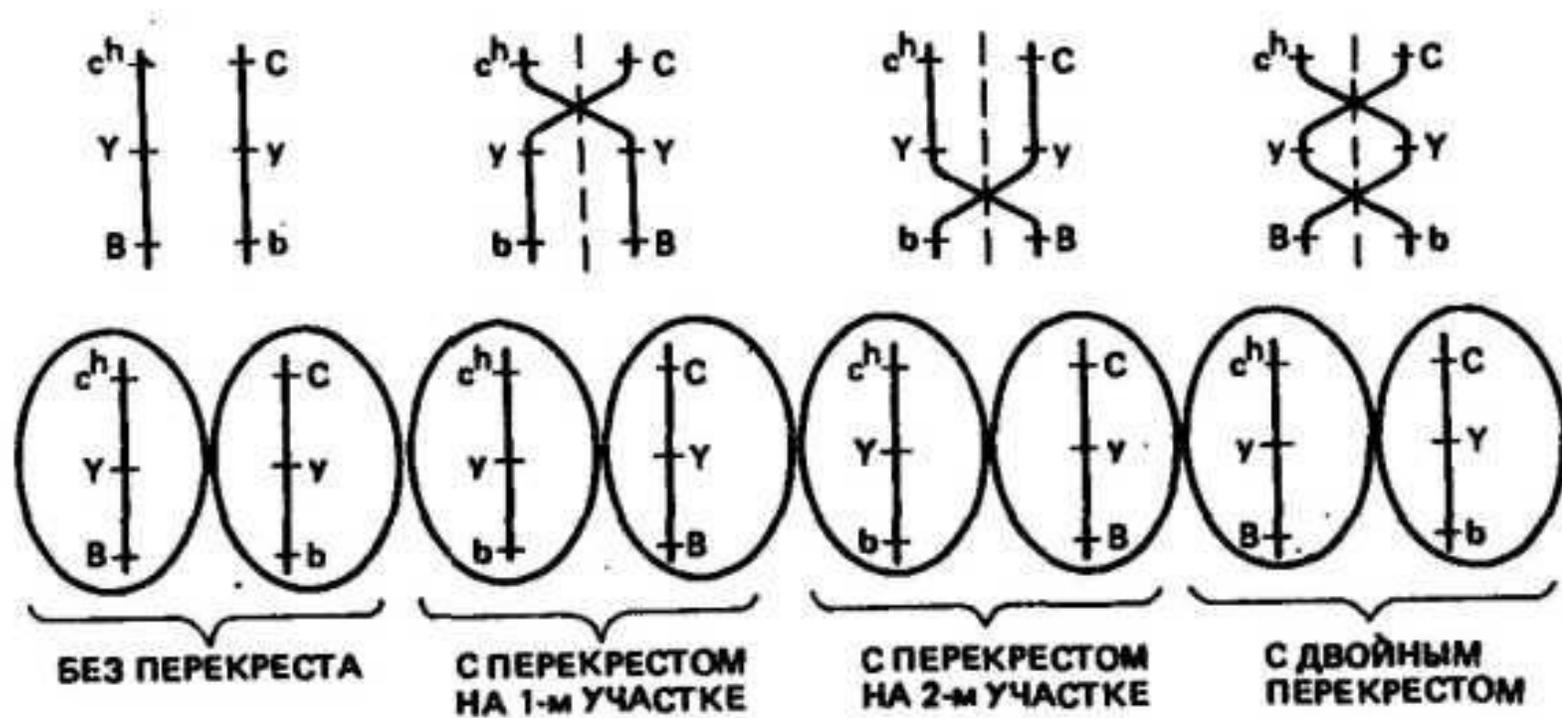
Частоты кроссинговера между генами *y*, *w* и *bi*



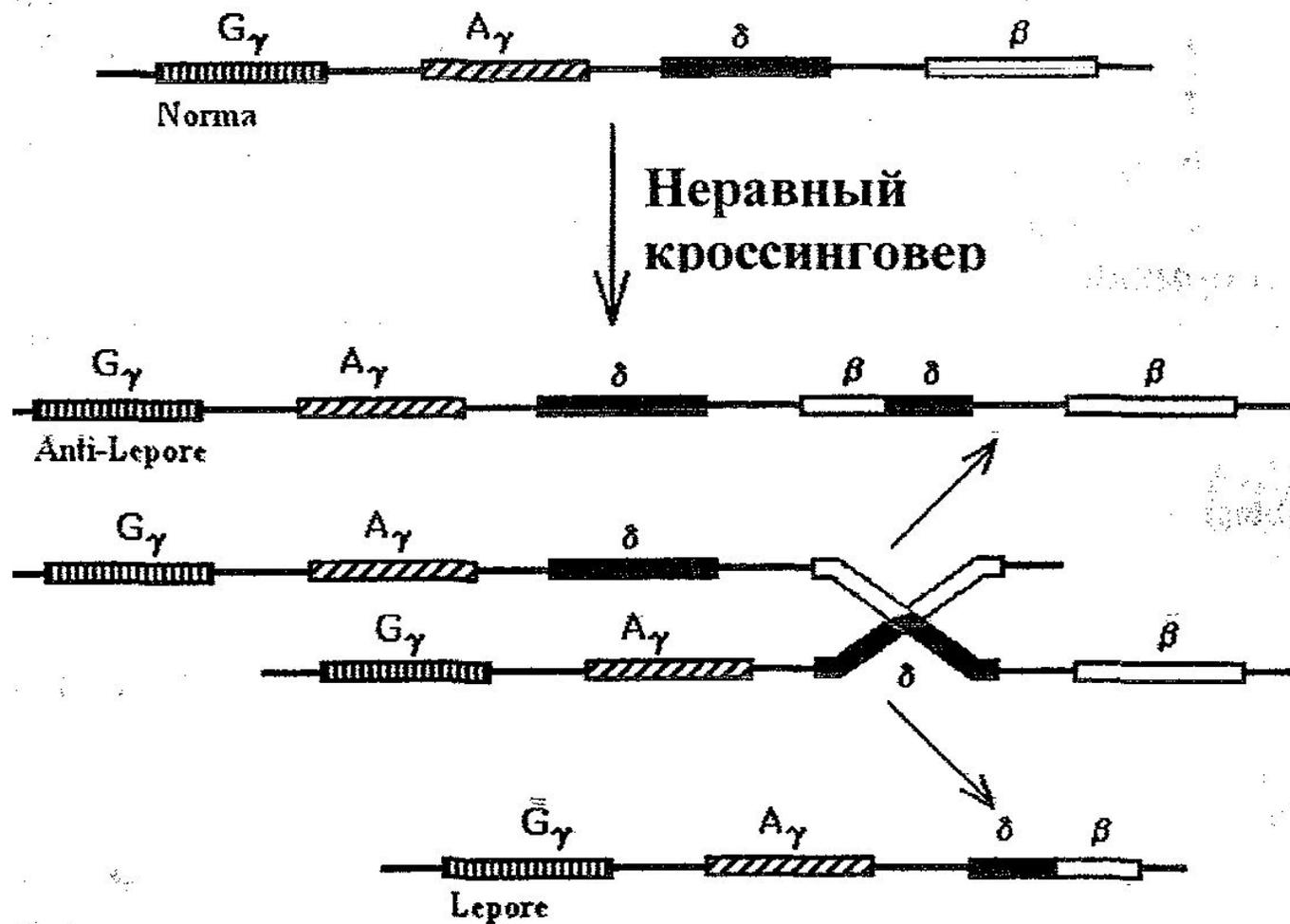
# Виды кроссинговера

1. Одинарный
2. Двойной
3. Множественный
4. Митотический
5. Неравный

F<sub>1</sub>

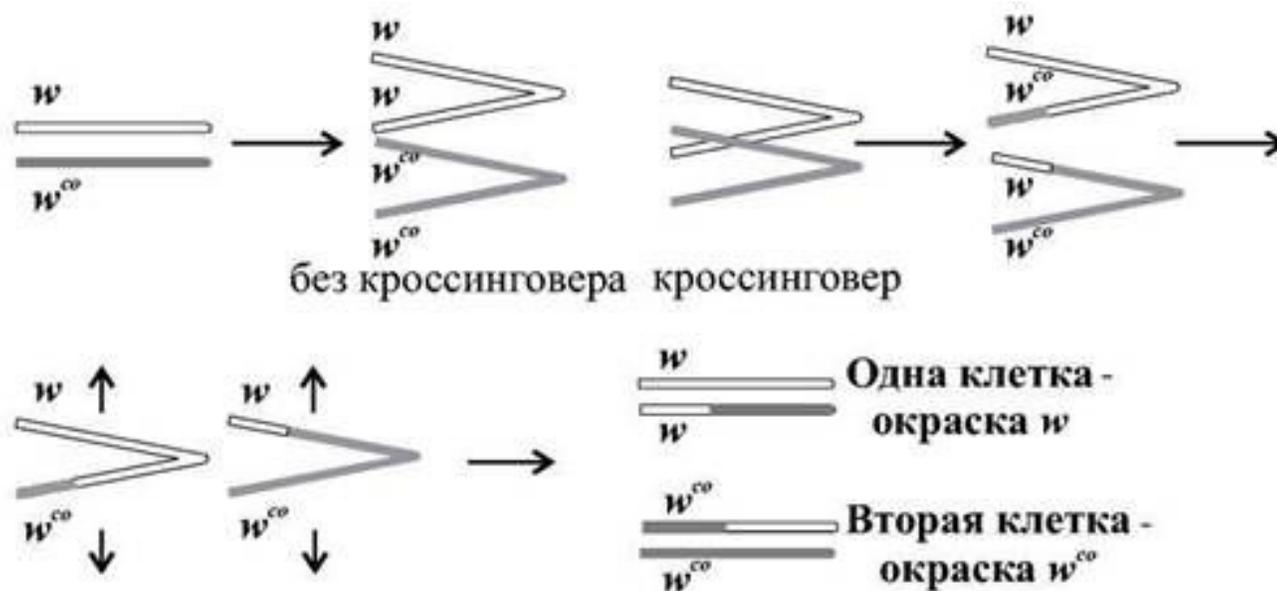


# Неравный кроссинговер



# Митотический кроссинговер

- Происходит в соматических клетках
- Обнаруживается на стадии 4-х хроматид
- Фенотипически обнаруживается как мозаичность



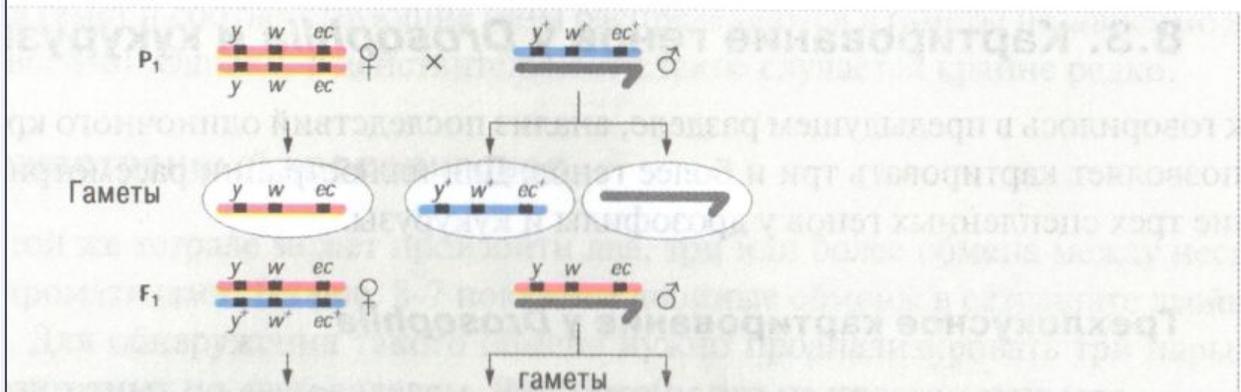
# Интерференция

- Интерференция- явление, сущность которого заключается в том, что кроссинговер, произошедший в одном участке хромосомы, препятствует кроссинговеру в близлежащих участках.
- Два вида: положительная и отрицательная.
- Степень и характер интерференции измеряется величиной коинциденции ( $C$ ), т.е. как отношение наблюдаемого числа двойных обменов к числу теоретически ожидаемых обменов.
- Интерференция- свойство района хромосомы.

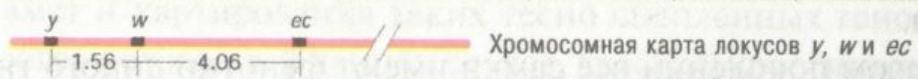
## Факторы, влияющие на кроссинговер

- Пол
- Внешние условия: излучения, химические агенты, изменения температуры, голод, недостаток влаги и т.д.
- Генотип
- Возраст

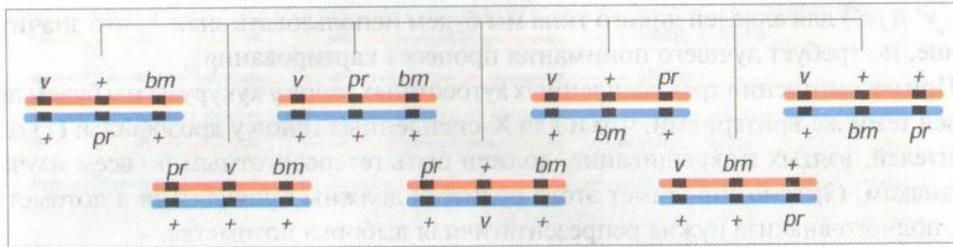
Т.о. частота кроссинговера между двумя генами-величина постоянная только в константных условиях и на выровненном генотипическом фоне.



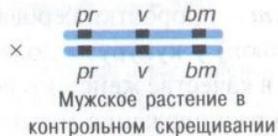
Название их гамет	гаметы	$y w ec$	$y' w' ec'$	Фенотипы F <sub>2</sub>	Наблюдаемая численность	Категория фенотипов, общая численность и % от потомства
$y w ec$	1 $y w ec$	$y w ec$ $y w ec$	$y w ec$	$y w ec$	4685	Некроссоверный 9444 94,44%
$y' w' ec'$	2 $y' w' ec'$	$y' w' ec'$ $y w ec$	$y' w' ec'$	$y' w' ec'$	4759	
$w ec$	3 $y w' ec'$	$y w' ec'$ $y w ec$	$y w' ec'$	$y w' ec'$	80	Одиночный кроссинговер между локусами $y$ и $w$ 150 1,50%
$w' ec'$	4 $y' w ec$	$y' w ec$ $y w ec$	$y' w ec$	$y' w ec$	70	
$w ec$	5 $y w ec'$	$y w ec'$ $y w ec$	$y w ec'$	$y w ec'$	193	Одиночный кроссинговер между локусами $w$ и $ec$ 400 4,00%
$w' ec'$	6 $y' w' ec$	$y' w' ec$ $y w ec$	$y' w' ec$	$y' w' ec$	207	
$w ec$	7 $y w' ec$	$y w' ec$ $y w ec$	$y w' ec$	$y w' ec$	3	Двойной кроссинговер между локусами $y$ и $w$ , $y$ и $ec$ и $w$ и $ec$ 6 0,06%
$w' ec'$	8 $y' w ec'$	$y' w ec'$ $y w ec$	$y' w ec'$	$y' w ec'$	3	



(a) Возможное расположение аллелей и последовательность генов у гетерозиготного женского растения



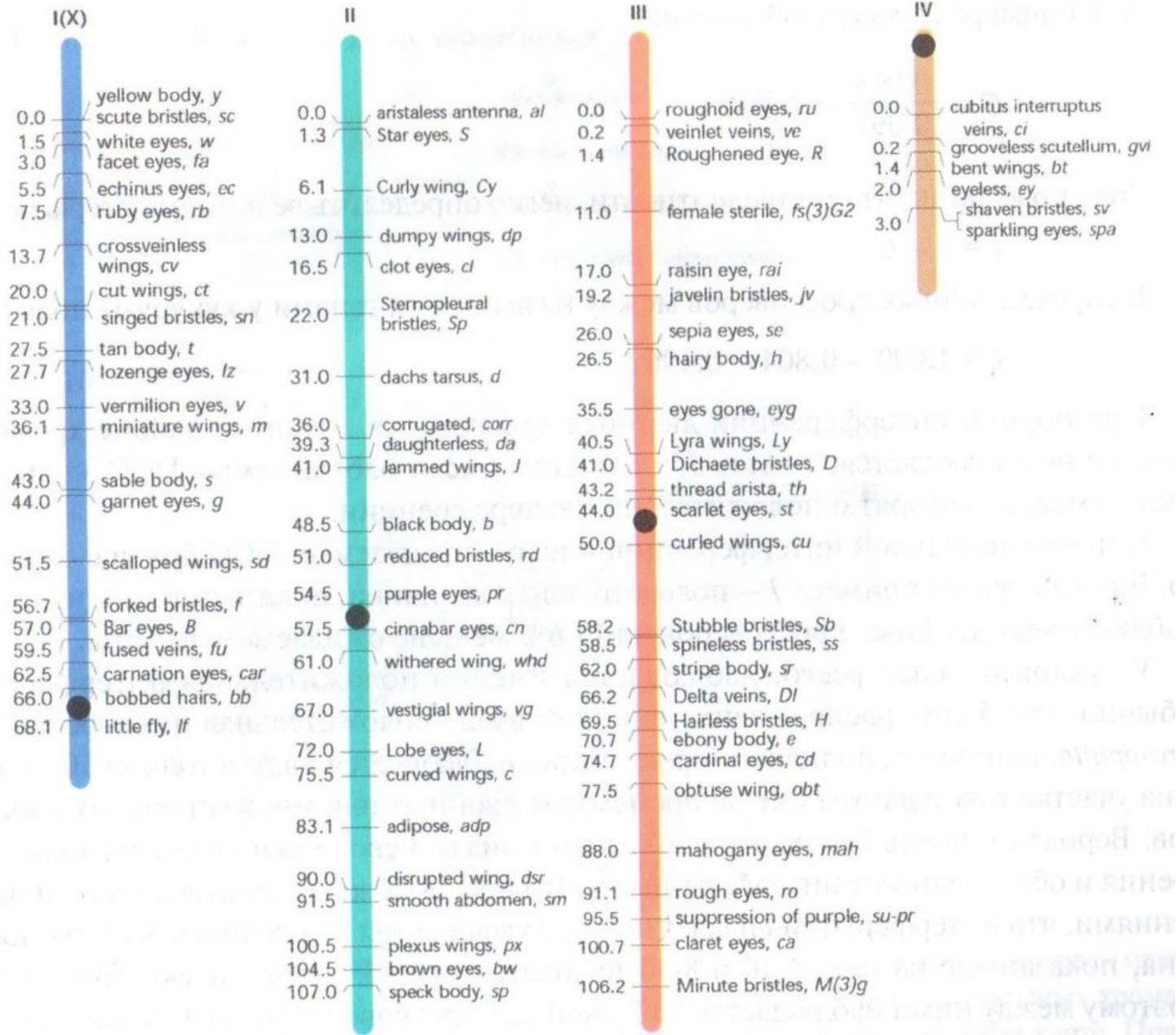
Какая из последовательностей правильная?



(b) Результаты трехлокусного картирования

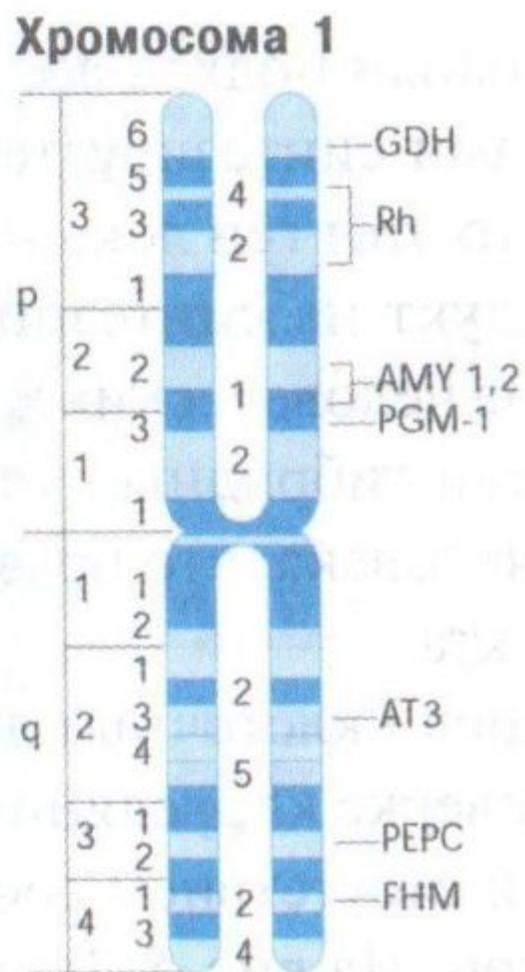
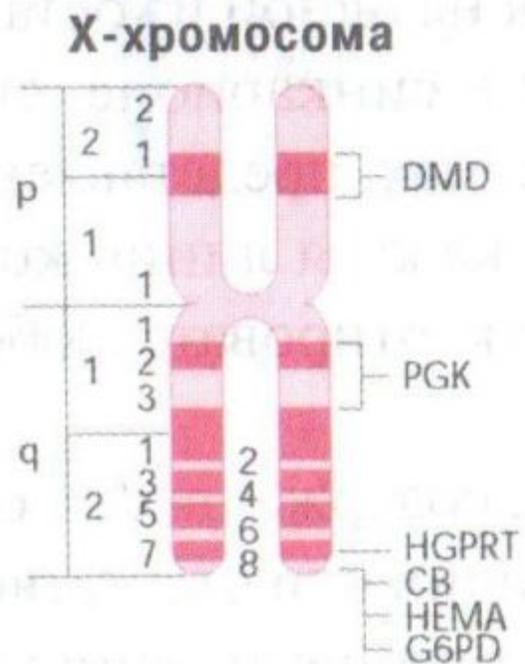
Фенотипы в потомстве	Численность	Общая численность и % от всего потомства	Перестройки
+ v bm	230	467	Нет кроссинговера (NCO)
pr + +	237	42.1%	
+ + bm	82	161	Одиночный кроссинговер (SCO)
pr v +	79	14.5%	
+ v +	200	395	Одиночный кроссинговер (SCO)
pr + bm	195	35.6%	
pr v bm	44	86	Двойной кроссинговер (DCO)
+ + +	42	7.8%	

Расположение и последовательность аллелей	Фенотипы, полученные в контрольном скрещивании	Объяснение
(a)	+ v bm and pr + +	На основании некроссоверных фенотипов можно определить расположение аллелей на гомологичных хромосомах
(b)	+ + bm and pr v +	Ожидаемые дважды кроссоверные фенотипы, если посередине локализован ген v
(c)	+ + v and pr bm +	Ожидаемые дважды кроссоверные фенотипы, если посередине локализован ген bm
(d)	v pr bm and + + +	Ожидаемые дважды кроссоверные фенотипы, если посередине локализован ген pr (совпадение с наблюдаемыми фенотипами)
(e)	v pr + and + + bm	Продукты одиночного кроссинговера между генами v и pr при соблюдении условий (a) и (d)
(f)	v + + and + pr bm	Продукты одиночного кроссинговера между генами pr и bm при соблюдении условий (a) и (d)
(g)		



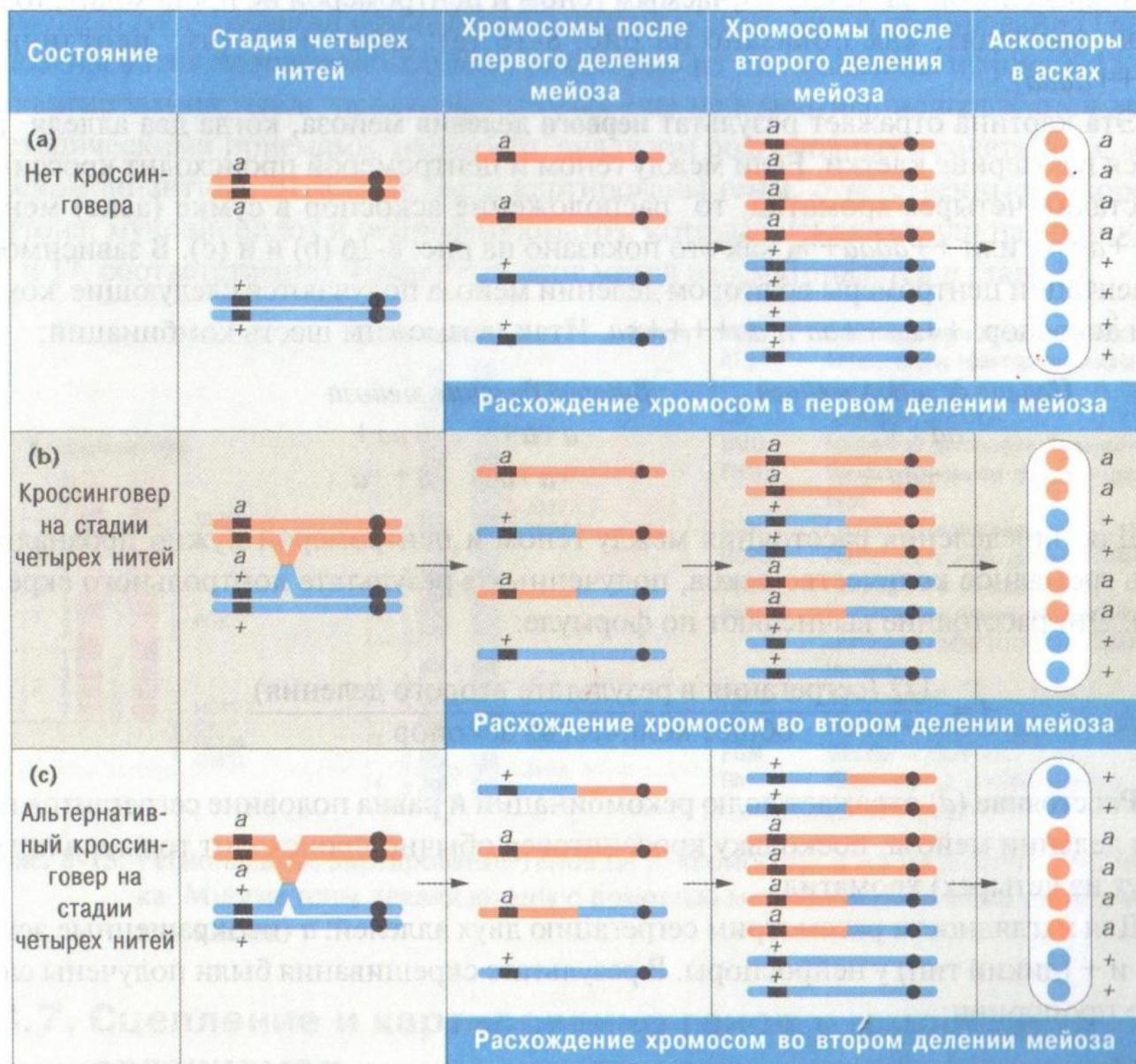
Гибридные клеточные линии	Наличие хромосом человека								Экспрессия генных продуктов			
	1	2	3	4	5	6	7	8	A	B	C	D
23									-	+	-	+
34									+	-	-	+
41									+	+	-	+

**Рис. 8-14.** Пример гипотетического синтенного тестирования хромосом человека. Три линии гибридных соматических клеток (23, 34 и 41) проверяются на присутствие/отсутствие человеческих хромосом 1–8, а также на экспрессию генных продуктов А, В, С и D.



Ключ	Ген	Локализация
AMY	Амилаза слюны и панкреатическая	Хромосома 1, p2
AT3	Антитромбин (фактор свертывания крови IV)	Хромосома 1, q2
CB	Цветовая слепота	Х-хромосома, q28
DMD	Мышечная дистрофия Дюшенна	Х-хромосома, p21
FHM	Митохондриальная фумаратгидратаза	Хромосома 1, q4
GDH	Глюкозодегидрогеназа	Хромосома 1, p6
G6PD	Глюкозо-6-фосфатдегидрогеназа	Х-хромосома, q28
HEMA	Гемофилия А (классическая)	Х-хромосома, q28
HGPRT	Гипоксантин-гуанин-фосфорибозилтрансфераза (синдром Леша-Нихена)	Х-хромосома, q28
PEPC	Пептидаза С	Хромосома 1, q3
PGK	Фосфоглицераткиназа	Х-хромосома, q11-q13
PGM	Фосфоглюкомутаза	Хромосома 1, p2
Rh	Резус-фактор (эмбриональный эритробластоз)	Хромосома 1, p5-p3

**Рис. 8-15.** Региональное картирование генов на X-хромосоме и на хромосоме 1 человека. Многие гены локализованы с помощью метода гибридизации соматических клеток.



Почему Грегор Мендель не обнаружил сцепления?